

O swojej chorobie ADPKD opowiada Pan Mikołaj, lat 46, dializowany od 2 miesięcy.

Całe życie byłem zdrowy. Nigdy do lekarza nie musiałem chodzić. O mojej chorobie dowiedziałem się jak skończyłem 45 lat. Zaczęło się od bólu brzucha z tyłu, po prawej stronie. Czasem ten ból był mocniejszy, czasem słabszy, ale nie przechodził, trwał ze 2 tygodnie, aż któregoś dnia, po nocnej zmianie, dostałem temperatury i oddałem moc z krwią. Próbowałem - jak to ja - wziąć leki i przeczekać, ale było coraz gorzej, dostałem dreszczy, wymiotów i brat zawiózł mnie do szpitala. Tam zrobili mi badania krwi, moczu, USG, okazało się, że mam bardzo duże nerki z torbielami, niektóre torbiele mają nawet kilka centymetrów, krew i ropę w środku. Kreatyninę we krwi miałem wtedy cztery razy ponad normę. Lekarze rozpoznali torbielowatość nerek, tzw. ADPKD - chorobę rodzinną, dziedziczną i dziwili się, że nie wiem, że ją mam. Dodatkowo miałem bakterie we, słabą morfologię i wysokie ciśnienie. W szpitalu leżałem 3 tygodnie i dostawałem silne antybiotyki i leki na ciśnienie. Cały czas się zastanawiałem się - skąd się to u mnie wzięło? Nikt w rodzinie nie chorował na nerki, mój ojciec zmarł na udar jak miał 50 lat. Ja też nigdy dotąd nie chorowałem ani na nic się nie skarżyłem. Po szpitalu czułem się dobrze, brałem tylko leki na ciśnienie, wróciłem do pracy ale na krótko, znowu zacząłem słabnąć i chudnąć. Miałem wizytę u nefrologa i okazało się, że mocznik jest duży, mam anemię i trzeba będzie zaczynać dializy. Nie mogłem w to uwierzyć! Jak to się szybko potoczyło! Jak mam dalej żyć z tymi torbielami w nerkach i dializami? Dlaczego nic nie wiedziałem – skoro to choroba rodzinna? Czy moje dzieci też są chore? I kiedy właściwie zachorowałem? Doktor nefrolog na długiej wizycie opowiedziała mi o tej chorobie. Wy tłumaczyła, że to może być po ojcu, że u niego ta choroba torbielowata nerek mogła przed śmiercią nie dawać objawów i on sam nie wiedział, że choruje, tak jak ja długo nie wiedziałem. Ojciec umarł na tętniaka w mózgu, który częściej występuje przy tej chorobie nerek. Doktor mówiła mi, że torbiele mogą być też w innych narządach ale zawsze najbardziej szkodzą nerkom, że niewiele można zrobić, aby ich wrastanie powstrzymać ale można dbać o inne problemy w tej chorobie, o ile się wie, że się ją w ogóle ma. Na przykład można kontrolować i obniżać cholesterol, cukier, leczyć wysokie ciśnienie, zakażenia w nerkach, sprawdzać jak szybko torbiele rosną i czy ogólnie nerki są wciąż wydolne. Wciąż jest tak, że o tej chorobie dowiaduje się człowiek za późno i już nic nie może zmienić w życiu i swoim zdrowiu, żeby ją zahamować. Nefrolog poradziła mi, żeby teraz przebadać brata i dzieci, zrobić im USG, badania krwi i ciśnienia. Okazało się, że

mogłem chorobę przekazać starszej córce. Córka teraz ma 23 lata, w usg widać trzy torbiele w lewej nerce i bierze już leki na ciśnienie. Druga córka i syn nie mają torbieli w nerkach, ale są młodzi i wiadomo, że niestety mogą się u nich jeszcze te torbiele pojawić. Każde moje dziecko ma połowę szansy na to, że jest zdrowe a połowę, że chore – jak w rzucie monetą. Muszą się regularnie kontrolować u lekarza, mierzyć ciśnienie, robić usg badać krew, mocz. U mojego rodzzonego brata na szczęście nie ma w usg torbieli, jest starszy ode mnie i w tym wieku wiadomo już, że jest zdrowy i nie przekaże dalej już tej choroby. Dobrze, że dowiedziałem się wszystkiego o ADPKD z „dobrego” źródła. Szkoda tylko, że tak późno. Zacząłem dializy z „receptą” jak odtąd żyć z tą chorobą ADPKD. Teraz robię badania do przeszczepu, mam nadzieję, że szybko uda mi się je skończyć. Moja żona chce być dawcą nerki dla mnie. Zobaczymy.

Mikołaj.

Co warto wiedzieć aby zdrowo żyć z ADPKD? – opowiada nefrolog.

ADPKD (Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease) to skrót oznaczający wielotorbielowatość nerek dziedziczną autosomalnie dominującą. Jest to wrodzona choroba ogólnoustrojowa, prowadząca do nieprawidłowej przebudowy różnych układów i narządów. Najpoważniejsze konsekwencje tych zmian widoczne są w nerkach. W obrębie ich miąższu dochodzi do tworzenia coraz liczniejszych, powiększających się torbieli, które stopniowo zastępują prawidłową tkankę. Nerki stają się duże i przestają prawidłowo działać. Torbiele mogą występować również w innych narządach (wątrobie, trzustce, tarczycy, śledzionie, pęcherzykach nasiennych, pajęczynówce), jednak ich pozanerkowa lokalizacja rzadko wywołuje poważne skutki zdrowotne. Innymi objawami ADPKD mogą być tętniaki naczyń krwionośnych (wewnątrzczaszkowe i aorty), wady zastawki mitralnej serca i przepukliny powłok jamy brzusznej.

ADPKD jest najczęstszą uwarunkowaną genetycznie chorobą obejmującą nerki. Występuje z częstością 1/400 – 1/1000 urodzeń. Dziedziczenie „dominujące” oznacza, że każde dziecko chorego rodzica ma 50% szans na dziedziczenie tej choroby. Jeśli pacjent z chorobą nie przekaże jej jednemu ze swoich dzieci, wówczas choroba znika z tej rodziny

i wnuki nie mogą jej odziedziczyć. Dziedziczenie „autosomalne” oznacza, że następuje niezależnie od płci i choroba z jednakową częstością dotyczy kobiet jak i mężczyzn.

ADPKD wywołane jest dobrze opisanymi mutacjami w obębie dwóch genów: PKD1 na chromosomie 16 i PKD2 na chromosomie 4. Jest prawdopodobne, że inne, jeszcze nieznane mutacje genowe mogą być odpowiedzialne za wystąpienie tej choroby. Wśród wszystkich przypadków ADPKD mutacje PKD1 są stwierdzane najczęściej (71-85%). Choroba PKD2 jest łagodniejsza i rozpoznawana w późniejszym okresie życia.

Niektóre osoby z mutacjami genowymi nigdy nie rozwiną objawów ADPKD. Szacuje się, że nawet połowa wszystkich przypadków ADPKD nie jest rozpoznawana z powodu skąpych objawów choroby. Co czwarty pacjent ze świeżo postawionym rozpoznaniem ADPKD jest jedynym członkiem rodziny z jawną manifestacją kliniczną tej choroby, która u pozostałych krewnych przebiega bezobjawowo.

W około 15% przypadków ADPKD występuje u osób z wykluczonym rodzinnym występowaniem choroby (krewni zostali przebadani i nie mają ADPKD). Oznacza to, że pacjent ma nową mutację genetyczną, która nie występowała u żadnego z rodziców.

Zazwyczaj łatwo jest zdiagnozować ADPKD u osób z wywiadem rodzinnym. Podstawowym badaniem przesiewowym jest USG, które ujawnia liczne torbiele w obu nerkach oraz w innych narządach jamy brzusznej. Nerki są zazwyczaj powiększone, choć we wczesnych stadiach choroby mogą mieć normalny rozmiar. ADPKD rozpoznaje się na podstawie uwidocznionej w USG liczby torbieli nerek w zależności od wieku pacjenta i wywiadu. Diagnoza ADPKD zawsze powinna być postawiona lub potwierdzona przez doświadczonego nefrologa.

ADPKD może być trudniejsze do zdiagnozowania u osób bez wywiadu rodzinnego, u których wystąpiła nowa mutacja, lub też członkowie rodziny nie mają dolegliwości albo zmarli przed rozpoznaniem choroby. W takiej sytuacji konieczne jest uwodocznienie w usg przynajmniej 10 torbieli w każdej nerce. Wyniki innych badań obrazowych jamy brzusznej (tomografii komputerowej lub rezonansu magnetycznego) mogą również stanowić podstawę do rozpoznania i powinny być skonsultowane z nefrologiem.

Decyzja o przeprowadzeniu obrazowego badania przesiewowego u osób z grupy ryzyka powinna zostać omówiona z doświadczonym lekarzem. Należy uwzględnić potencjalne zagrożenia (np. psychologiczne) i korzyści z postawienia diagnozy. Zazwyczaj nie zaleca się wykonywania przesiewowego USG u małych dzieci, chyba, że występują wczesne objawy choroby nerek (np. krwinkomocz, białkomocz). Dzieci

rodziców z ADPKD powinny być pod stałą opieką nefrologa dziecięcego. W każdym roku powinny mieć wykonany pomiar ciśnienia tętniczego krwi, analizę moczu, obserwację pod kątem objawów zakażenia układu moczowego, kamicy nerkowej i przepuklin.

Badania genetyczne w kierunku identyfikacji mutacji przyczynowej nie są powszechnie wykonywane (mała czułość metody oraz koszty). Decyzja o badaniu w ramach poradnictwa genetycznego zawsze powinna zostać omówiona z doświadczonym nefrologiem. Szczególnym wskazaniem do przeprowadzenia badania genetycznego jest rodzinne dawstwo nerki. Młody dawca nerki, bez widocznych torbieli w badaniu obrazowym, powinien mieć wykluczoną mutację genetyczną przed oddaniem nerki krewnemu z ADPKD. Wynik dodatni będzie przeciwwskazaniem, gdyż nie wiadomo jakie może być tempo rozwoju choroby u osoby po oddaniu nerki. Alternatywnym rozwiązaniem w tej sytuacji jest dawstwo niespokrewnione, czyli pobranie nerki od osoby spoza grupy ryzyka.

Jak już wspomniano, manifestacja kliniczna choroby (tzw. „penetracja genu”) jest bardzo różna i nawet wśród członków jednej rodziny stopień nasilenia i tempo postępu ADPKD bywa skrajnie odmienne. Niewydolność nerek rozwija się zazwyczaj w średnim wieku, lecz nie u wszystkich osiąga stadium schyłkowe. Prawdopodobieństwo wystąpienia konieczności leczenia nerkozastępczego (przeszczepieniem nerki, dializami) szacuje się na mniej niż 2% u osób poniżej czterdziestego roku życia. Wskaźnik ten wzrasta do 50 - 75% dla osób w wieku między 70 a 75 rokiem życia.

Czynniki ryzyka rozwoju niewydolności nerek w przebiegu ADPKD zamieszczono w tabeli numer 1. Najistotniejszym jest duża objętość nerek, oceniona w tomografii komputerowej lub rezonancie magnetycznym. Na wiele czynników ryzyka można aktywnie wpłynąć poprzez zmiany stylu życia. Zaprzestanie palenia papierosów, dieta z ograniczeniem soli, tłuszczów zwierzęcych, aktywność fizyczna, to niektóre ze sposobów pozytywnego wpływu na przebieg ADPKD.

Większość osób z ADPKD choruje na nadciśnienie tętnicze (nawet 60-70% pacjentów z jeszcze prawidłową czynnością nerek w wieku 29 lat). Może to być pierwszy objaw tej choroby. Wszystkie osoby zagrożone ADPKD powinny mieć wykonywane regularne pomiary ciśnienia tętniczego. Jeżeli zostanie postawione rozpoznane należy wdrożyć zasady zdrowego stylu życia oraz rozpocząć leczenie farmakologiczne pod nadzorem nefrologa.

Zasady zdrowego stylu życia dla osób z ADPKD przedstawiono w tabeli numer 2. W szczególności należy zwrócić uwagę na brak konieczności ograniczenia białka w diecie oraz aktywności fizycznej.

ADPKD nie stanowi medycznego przeciwwskazania do prokreacji. Ciążę trzeba jednak zaplanować, gdyż mogą być konieczne wcześniejsze zmiany w lekach. Podczas ciąży należy odbywać regularne wizyty u nefrologa.

Obecność krwi w moczu (hematuria), występuje u 35-50% osób z ADPKD i może być pierwszym objawem choroby. Pojedynczych krwinek czerwonych nie widać gołym okiem, ujawnia je laboratoryjna analiza moczu. Epizody hematurii bywają częste. Przyczyną jest krwawienie do torbieli komunikującej się z drogami moczowymi. Leczenie obejmuje odpoczynek w łóżku i zwiększanie ilości przyjmowanych płynów, aż do ustąpienia krwawienia (2-7 dni). Jeśli to nie nastąpi - konieczny jest kontakt z lekarzem. Krwawienie do torbieli, która nie komunikuje się z układem moczowym, może objawić się tylko bólem i gorączką, bez krwiomoczu.

Podstawowym objawem powikłania w postaci bakteryjnego zakażenia torbieli jest gorączka często z bólem w okolicy lędźwiowej. Leczenie odpowiednio dobranym antybiotykiem, penetrującym do torbieli, powinien prowadzić nefrolog. Antybiotykoterapia jest zazwyczaj dłuższa, niż w przypadku zakażenia u osoby bez ADPKD. Niektóre osoby z wysoką gorączką lub ciężkimi objawami wymagają hospitalizacji i dożylnego podawania płynów oraz leków.

U co czwartej osoby z ADPKD rozpoznaje się kamice dróg moczowych, która może powodować ból, hematurię lub blokadę przepływu moczu. Leczenie kamicy moczowej oraz usuwanie złogów blokujących przepływ moczu jest niezwykle ważne u pacjentów z ADPKD. Jeśli blokada nie zostanie skutecznie usunięta może nastąpić szybka i trwała utrata funkcji nerki.

Szacuje się, że 25% osób z ADPKD może mieć wadę serca, najczęściej bezobjawową, i tylko w wyjątkowych przypadkach konieczna jest operacja kardiochirurgiczna.

Najpoważniejszym z powikłań w przebiegu ADPKD jest pęknięcie tętniaka tętnicy podstawy mózgu. Pierwszym objawem jest nagły, ostry ból głowy z towarzyszącymi wymiotami. Jest to stan zagrożenia życia i należy niezwłocznie zgłosić się po pomoc medyczną. Tętniak to wybrzuszenie w ścianie naczynia krwionośnego wywołane odcinkowym osłabieniem w jej budowie. Ryzyko pęknięcia tętniaka mózgu wzrasta, gdy

jego średnica przekracza 10 mm. W porównaniu z populacją ogólną, tętniaki mózgu u chorych z ADPKD występują 5 razy częściej. Nie ma dokładnie określonych wskazań do wykonywania badań przesiewowych w kierunku wykrycia a następnie profilaktycznego leczenia tętniaka u osób z ADPKD. Warto je wykonać przed planowanym leczeniem przeciwniekrzepliwym, przed transplantacją nerki, oraz gdy w rodzinie występują osoby z tętniakiem, po przebytych udarach mózgu, ze skargami na nietypowe bóle głowy.

Dużo łagodniejszym powikłaniem są przepukliny w obrębie powłok jamy brzusznej (pachwinowa, pępkowa), obecne u blisko połowy osób z ADPKD.

Często u pacjentów z ADPKD występują torbiele w miększu wątroby, widoczne już przed 30 rokiem życia. Torbiele wątroby najczęściej nie dają żadnych dolegliwości i nie upośledzają czynności tego narządu. Duże i mnogie torbiele mogą wywoływać uczucie pełności jamy brzusznej, brak apetytu, duszność oraz tępy ból w prawym podżebrzu.

Jeśli dojdzie do schyłkowej niewydolności nerek w przebiegu ADPKD należy rozpocząć leczenie nerkozastępcze (zastąpić czynność niedziałających i zniszczonych nerek). Najlepszą metodą jest przeszczepienie nerki. Optymalnie, aby odbyło się w trybie przeddializacyjnym, od dawcy żywego. Konieczne jest jak najszybsze wykonanie badań kwalifikujących do umieszczenia na Krajowej Liście Oczekujących na przeszczepienie nerki (KLO). Przed transplantacją chirurg może zalecić usunięcie bardzo powiększonej nerki własnej, chociaż współcześnie zaleca się aby minimalizować wskazania do tej operacji. Poza brakiem przestrzeni na nowy narząd, nefrektomię podejmuje się w przypadku silnego bólu, krwimoczny wymagającego przetoczeń krwi oraz podejrzenia nowotworu torbieli. Coraz częściej taki zabieg wykonywany jest metodą laparoskopową. Przeżywalność nerki przeszczepionej u chorych z ADPKZ jest lepsza w porównaniu do pacjentów z inną przyczyną niewydolności nerek.

W trakcie badań i oczekiwania na przeszczepienie nerki, lub w przypadku istnienia trwałych lub czasowych przeciwwskazań do transplantacji, konieczne będzie planowe rozpoczęcie dializoterapii.

Pacjenci z ADPKD powinni jak najwięcej wiedzieć o swojej chorobie, o zagrożeniach z nią związanych, o zasadach jej monitorowania i leczenia. Wiedza ta pozwala kontrolować chorobę, cieszyć się pełnią życia oraz osiągać sukcesy w sferze rodzinnej i zawodowej

Tabela nr 1: czynniki ryzyka rozwoju niewydolności nerek u ludzi z ADPKD

szybki wzrost torbieli

duża objętość nerek

płeć męska

wczesny początek objawów choroby

mutacja PKD1 (w przeciwieństwie do mutacji innych genów)

krwinkomocz, epizody krwimoczu

białkomocz

nadciśnienie tętnicze przed 35 rokiem życia

palenie papierosów

podwyższone stężenie kwasu moczowego w surowicy krwi

nieprawidłowy lipidogram

zwiększone wydalanie sodu w moczu

nadwaga, otyłość

Tabela nr 2: ogólne zasady zdrowego stylu życia dla pacjentów obciążonych ADPKD

wypijanie płynów >2 l / dobę

ograniczenie soli w diecie do 2 g/dobę (nie dotyczy kobiet w ciąży)

dieta typu DASH - oparta na warzywach, owocach, ziarnach zbóż, orzechach, nisko-tłuszczowym nabiale, z ograniczeniem tłuszczów zwierzęcych i cukrów prostych

regularna aerobowa aktywność fizyczna (rower, jogging, nordic-walking, pływanie), unikanie kontaktowych dyscyplin sportowych (boks, judo) oraz narażenia na wstrząsy (jeździectwo, maratony)

nie palenie papierosów

kontrola ciśnienia tętniczego

wykonywanie badań krwi i moczu według zaleceń nefrologa

spożywanie białka w ilości 0,8 – 1 g / kg m. c.

unikanie leków przeciwbólowych

Dr n. med. Marta Serwańska-Świątek,
specjalista chorób wewnętrznych,
nefrologii i transplantologii klinicznej
Z-ca Dyrektora Medycznego DaVita Polska